

## **«Seltene Krankheiten»: Geltungsbereich eines nationalen Konzepts sowie Rahmenbedingungen für die Schaffung und den Betrieb von Referenzzentren**

Empfehlungen einer SAMW-Arbeitsgruppe zuhanden des Bundesamtes für Gesundheit

### **Hintergrund**

Heute sind weltweit rund 6000 bis 8000 seltene Krankheiten bekannt. Eine Krankheit gilt dann als selten, wenn fünf oder weniger Personen auf 10'000 Einwohner von einer bestimmten Krankheit betroffen sind. Entsprechend hat die Medizin oft Mühe, eine solche Krankheit rechtzeitig zu erkennen und adäquat zu behandeln. In der Schweiz sind diverse Organisationen entstanden, die sich für die Belange von Menschen mit seltenen Krankheiten einsetzen – auch auf politischer Ebene. Der Bundesrat hat deshalb das BAG beauftragt, in Zusammenarbeit mit den betroffenen Organisationen und Fachpersonen sowie mit den Kantonen eine «Nationale Strategie für seltene Krankheiten» zu erarbeiten.

*«Nationale Strategie für seltene Krankheiten»: vorgängiger Präzisierungsbedarf*

Das BAG hat das Konzept zur Ausarbeitung einer solchen Strategie der SAMW zur Stellungnahme unterbreitet. In ihrer Antwort begrüsst es die SAMW, dass das BAG bzw. der Bund im Bereich «Rare Diseases» aktiv wird. Aus Gerechtigkeitsüberlegungen sei es notwendig, dass der Bund hier regulierend und fördernd eingreife. Ungerechtigkeiten entstünden allerdings nicht nur aus der erkannten bisherigen Vernachlässigung seltener Krankheiten im Vergleich zu den häufigen Gesundheitsproblemen, sondern ebenso aus der äusserst unterschiedlichen Behandlung verschiedener seltener Erkrankungen. Während es auf der einen Seite seltene Krankheiten gibt, die relativ gut bekannt, rasch diagnostizierbar und mit einer etablierten Therapie behandelbar sind, existieren gleichzeitig seltene Krankheiten, bei denen all dies nicht der Fall ist und die deshalb als vernachlässigt bezeichnet werden müssen (siehe unten).

Die SAMW sieht eine konzeptionelle Schwierigkeit darin, die 6000 bis 8000 verschiedenen seltenen Krankheiten als ein einheitliches Problem zu behandeln, das einer einheitlichen Lösung zugeführt werden kann. Angesichts der ausserordentlichen Heterogenität dieser Krankheiten sollte geprüft werden, auf welche Gruppen von Krankheiten sich deren Seltenheit in welcher Weise auswirkt und wie daraus entstehende Ungerechtigkeiten beseitigt werden.

### *Auftrag*

Im Rahmen eines Treffens von SAMW-Präsident und -Generalsekretär mit einer Delegation der IG Seltene Krankheiten bestand Übereinstimmung, dass es wünschbar wäre, wenn eine Arbeitsgruppe der SAMW Empfehlungen formulieren würde, die den adäquaten Geltungsbereich einer «Nationalen Strategie für seltene Krankheiten» beschreiben. Gleichzeitig könnte die Arbeitsgruppe Rahmenbedingungen skizzieren, die Voraussetzung wären für den Einsatz diagnostischer und therapeutischer Interventionen durch Referenzzentren bei Verdacht auf bzw. bei Vorliegen einer seltenen Krankheit; damit könnte sie Befürchtungen bezüglich einer unkontrollierten Ausweitung teurer medizinischer Massnahmen entgegen treten und damit der «Nationalen Strategie für seltene Krankheiten» zu einer breiten Akzeptanz verhelfen.

### *Vorgehen*

Die Arbeitsgruppe unter Leitung von Prof. Christian Kind, Präsident der Zentralen Ethikkommission der SAMW und Mitglied des SAMW-Vorstandes, hat Ende August 2013 ihre Arbeit aufgenommen. Der Arbeitsgruppe gehörten ausserdem die VertreterInnen der grossen Kliniken in der IG Seltene Krankheiten (Prof. Matthias Baumgartner, Universitätsspital Zürich; Dr. Stefan Bilz, Kantonsspital

St.Gallen; Dr. Loredana D'Amato Sizonenko, Universitätsspital Genf; Prof. Andreas Huber, Kantonsspital Aarau; Dr. Romain Lazor, CHUV, Lausanne; PD Dr. Jean-Marc Nuoffer, Inselspital Bern; Prof. Michael Sinnreich, Universitätsspital Basel), Dr. Gert Printzen als Vertreter der FMH, Dr. Caroline Clarinval vom BAG sowie Dr. Hermann Amstad, SAMW-Generalsekretär, an. Die Arbeitsgruppe traf sich zu drei Sitzungen, bevor sie Mitte Januar 2014 einen Entwurf der Empfehlungen einer Vernehmlassung unterzog (bis Ende Februar 2014). Die Empfehlungen wurden anschliessend aufgrund der Rückmeldungen finalisiert und Mitte März 2014 zuhänden des BAG verabschiedet.

### **Geltungsbereich eines «Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten»**

Der Begriff «Seltene Krankheit» beruht grundsätzlich nicht auf einem wissenschaftlichen Konzept, sondern hat einen politischen Hintergrund und damit tendenziell etwas Willkürliches bzw. Subjektives.

Gemäss internationaler Übereinkunft [1-3] wird eine «Seltene Krankheit» definiert als eine Krankheit, die

- in weniger als 5 Fällen pro 10'000 Einwohnerinnen und Einwohner auftritt, sowie
- lebensbedrohlich oder chronisch invalidisierend ist.

Subtypen von insgesamt häufigen Erkrankungen sind in diese Definition nicht eingeschlossen<sup>1</sup>.

#### *Qualifizierung seltener Krankheiten im Hinblick auf den Unterstützungsbedarf*

Eine nationale Strategie für seltene Krankheiten sollte aus Gerechtigkeitsgründen insbesondere dafür sorgen, dass diejenigen Patienten, die bisher besonders benachteiligt sind, vermehrt Unterstützung erhalten. Es ist deshalb sinnvoll, «gut betreute seltene Krankheiten» von «vernachlässigten» zu unterscheiden. Die Bemessung des zusätzlichen Unterstützungsbedarfs für eine seltene Krankheit sollte davon abhängen, wie viele der folgenden Kriterien erfüllt sind:

1. Die Krankheit wird in der Regel im Frühstadium erkannt.
2. Es gibt ein klar definiertes und einfach zugängliches diagnostisches Procedere.
3. Es existiert eine etablierte spezifische Therapie, die von der Krankenversicherung vergütet wird.
4. Die Expertise zur Behandlung der Krankheit ist weit verbreitet oder an einem Referenzzentrum (bzw. mehreren Referenzzentren) verfügbar.
5. Der Bedarf an supportiver Therapie, Rehabilitation und psychosozialer Therapie ist gedeckt.
6. Der «Burden of disease» bei behandelter Krankheit ist klein.

Falls alle diese Aussagen mit «Ja» beantwortet werden, ist davon auszugehen, dass es sich um eine «gut betreute seltene Krankheit» handelt, bei der aktuell keine zusätzlichen Fördermassnahmen (im Sinne der «Nationalen Strategie») notwendig sind. Je mehr «Nein»-Antworten hingegen vorliegen, desto eher handelt es sich um eine «vernachlässigte» Krankheit und umso stärker ist sie (bzw. sind die davon betroffenen PatientInnen) auf Unterstützung angewiesen.

---

<sup>1</sup> Als Krankheit wird eine nosologische Einheit bezeichnet, die sich dadurch auszeichnet, dass davon betroffene Patienten bezüglich klinischem bzw. pathologisch-anatomischem Krankheitsbild und/oder pathogenetischen Mechanismen und/oder Aetiologie Einheitlichkeit zeigen, sich aber in mindestens einem der drei Kriterien von Patienten mit anderen Krankheiten unterscheiden. Subtypen von Krankheiten können sich bezüglich Verlaufsform, diagnostischem Analyseprofil, pathomorphologischer Differenzierung, Prognose und Therapiemöglichkeiten unterscheiden.

## **Rahmenbedingungen für die Schaffung und den Betrieb von Referenzzentren für seltene Krankheiten [4]**

Referenzzentren für seltene Krankheiten sind in jenen Fällen vorzusehen,

- a. bei denen die entsprechende Krankheit ein hohes Mass an spezifischem Fachwissen und Erfahrung erfordert;
- b. die aufgrund der tiefen Prävalenz eine Bündelung der Fälle bedürfen, um eine adäquate Versorgung zu gewährleisten;
- c. die hochspezifischer Techniken, Technologien und Verfahren für die Prävention, Diagnose und Behandlung bedürfen.

Die Abklärung und Behandlung von seltenen Krankheiten ist im Vergleich zu häufigeren Krankheiten mit wesentlich mehr Aufwand verbunden. Eine nachhaltige Finanzierung ist Voraussetzung für die Schaffung und den Betrieb von Referenzzentren und bedingt in der Regel eine zusätzliche Abgeltung von gemeinwirtschaftlichen Leistungen.

### *Definition eines Referenzzentrums*

Die Referenzzentren befassen sich mit Krankheiten bzw. Krankheitsgruppen, die aufgrund der schwierigen Diagnosestellung und/oder Behandlung besonderer Sorgfalt sowie einer entsprechenden Expertise und/oder eines technischen Umfeldes bedürfen, dies im Bestreben, Komplikationen zu vermeiden und/oder Therapien zu initiieren.

Expertise: Ein Referenzzentrum verfügt über ein hohes Mass an Fachwissen und Erfahrung für eine bestimmte Gruppe von seltenen Krankheiten. Der notwendige hohe Grad an Expertise kann nur durch ein bestimmtes Volumen an Aktivität entwickelt und erhalten werden.

Einzugsgebiet: Das Einzugsgebiet eines Referenzzentrums ist so gross, dass das nötige Aktivitätsvolumen erreicht werden kann. Die Versorgung von Patienten mit seltenen Krankheiten wird im ganzen Land sichergestellt, vorzugsweise durch nationale Referenzzentren, bei Bedarf aber auch durch internationale. Der wirtschaftliche Einsatz der verfügbaren Mittel wird dabei berücksichtigt.

Technisches Umfeld: Ein Referenzzentrum verfügt über das technische Umfeld und die Infrastruktur, welche für die Diagnostik und Therapie einer bestimmten Gruppe von seltenen Krankheiten erforderlich sind.

### *Aufgaben eines Referenzzentrums*

Versorgungsleistungen: Referenzzentren erfüllen die spezifischen medizinischen, Rehabilitations- und Palliativbedürfnisse der Patienten mit seltenen Krankheiten; im Hinblick darauf bündeln und koordinieren sie innerhalb ihres Zuständigkeitsbereiches Kompetenzen/Qualifikationen aus mehreren Disziplinen, einschliesslich nicht-ärztlichen und sozialen Qualifikationen. Diese Koordination wird in der Regel durch einen *Case Manager* ausgeführt.

Referenzzentren gehen auf die Bedürfnisse von Patienten ein, und sie sind sensibilisiert für kulturelle Eigenheiten.

Im Einklang mit nationalen/internationalen ethischen und gesetzlichen Vorgaben und Rahmenbedingungen sollen die Referenzzentren innerhalb ihres Zuständigkeitsbereichs dafür sorgen, dass Patienten mit seltenen Krankheiten nicht diskriminiert und nicht stigmatisiert werden.

Vernetzung: Referenzzentren arbeiten mit anderen nationalen und internationalen Referenz- und Fachzentren und Patientenorganisationen zusammen und sind mit spezialisierten Labors und anderen Einrichtungen vernetzt. Die Referenzzentren teilen die Aufgaben in Diagnostik und Behandlung innerhalb der Schweiz in sinnvoller Art und Weise untereinander auf, sofern es mehrere Zentren für eine Gruppe von seltenen Krankheiten gibt.

Auch wenn nicht überall für jede seltene Krankheit das gesamte Leistungsangebot auf dem gleichen fachlichen Niveau vorgehalten werden kann, erfüllt die Gesamtheit aller Referenzzentren sämtliche Bedürfnisse der Patienten mit seltenen Krankheiten, nötigenfalls unter Einbezug ausländischer Referenzzentren.

Die Referenzzentren pflegen eine enge Zusammenarbeit mit den Leistungserbringern aller Versorgungsstufen im Einzugsgebiet (Gemeinsame Patientenbetreuung, Weiter- und Fortbildung, Abgabe von Guidelines).

Aus-, Weiter- und Fortbildung: Referenzzentren bieten Aus-, Weiter- und Fortbildung für Angehörige von Gesundheitsberufen aller Disziplinen an, auch für Angehörige von anderen Berufen (Erbringer von persönlichen/häuslichen Pflegedienstleistungen, Lehrer).

Guidelines: Referenzzentren befolgen Leitlinien für gute Praxis (Guidelines) und tragen zu deren Ausarbeitung, Verbreitung und Aktualisierung bei.

Forschung: Referenzzentren tragen zur Forschung, zur Verbesserung des Verständnisses der Erkrankungen und zur Optimierung von Diagnostik, Behandlung und Versorgung bei.

Nationales Register: Referenzzentren erfassen alle Patienten mit seltenen Krankheiten im nationalen Register für seltene Krankheiten.

### *Rechte eines Referenzzentrums*

- Die Referenzzentren haben das Recht, alle betroffenen Patienten zu behandeln, die ihnen zugewiesen werden, sind aber gleichzeitig verpflichtet, dies soweit möglich in Zusammenarbeit mit den Leistungserbringern der verschiedenen Versorgungsstufen in Wohnortnähe der Patienten zu tun.
- Die Referenzzentren haben das Recht, im Prozess der Kostengutsprachen als Partner miteinbezogen zu werden<sup>2</sup>.
- Die Referenzzentren haben das Recht und die Pflicht, Diagnostik und Therapie im Ausland zu veranlassen, falls die entsprechende Leistung in der Schweiz nicht oder nicht in genügender Qualität vorhanden ist.

### *Kriterien zur Anerkennung eines Referenzzentrums*

Für die Anerkennung eines Referenzzentrums müssen der grösste Teil, jedoch nicht zwingend sämtliche der nachfolgenden Kriterien erfüllt sein. Die für die Anerkennung zuständigen Instanzen legen die Minimalkriterien fest.

#### Versorgungsleistungen

- Nachweis der Fähigkeit, Patienten mit seltenen Krankheiten zu versorgen und fachkundigen Rat zu erteilen (u.a. Vorhandensein einer spezifischen Technologie/Infrastruktur – z.B. Bildung, Apotheke, Transplantation, Gentherapie – für Diagnose/Therapie der seltenen Krankheit oder Gruppe von seltenen Krankheiten)
- Nachweis eines genügenden Volumens zur Aufrechterhaltung der Expertise anhand der Zahl von betreuten Patienten.
- Nachweis eines hohen Masses an Fachwissen und Erfahrung (u. a. anhand der jährlichen Zahl an Überweisungen und Zweitgutachten sowie anhand der von Fachkollegen geprüften Veröf-

---

<sup>2</sup> Vorstellbar wäre z.B. die Erstellung von Positivlisten (mit «limitatio») durch Referenzzentren, Vertrauensärzte und BAG. Therapeutische Massnahmen, die nicht auf dieser Liste stehen, müssten auch in Zukunft das Verfahren nach Art. 71 a + b durchlaufen

fentlichungen, der Fördermittel, der Zahl der Stellen sowie der Aus- und Fortbildungsaktivitäten [siehe auch weiter unten])

- Jede/r Patient/in ist durch einen Case Manager betreut.
- Multidisziplinäre Konsultationen und gemeinsame Staff-Meetings
- Unterstützung für Familienmitglieder (Übernachtungsmöglichkeit für die Begleitpersonen, psychologische Unterstützung)

#### Versorgungssicherheit

- Referenzzentren stellen sicher, dass die fachspezifische Expertise kontinuierlich jederzeit verfügbar ist
- Die langfristige Finanzierung muss gesichert sein.

#### Vernetzung

- Strukturierter Kontakt mit anderen Referenzzentren und spezialisierten Labors
- Definierte Aufgabenteilung zwischen Referenzzentren und spezialisierten Labors
- Strukturierter Kontakt mit den Leistungserbringern der primären und sekundären Versorgungsebenen im Einzugsgebiet.
- Strukturierter Kontakt mit den Patientenorganisationen der spezifischen seltenen Krankheit / Gruppe von seltenen Krankheiten
- Strukturierte Information für die Patienten und Bezugspersonen (z.B. Informationsbroschüren, Websites, Konferenzen)
- Informationskanal für die Patienten und die Öffentlichkeit (z.B. Helpline, FAQ auf der Website)
- verschiedene Sprachen

#### Aus-, Weiter- und Fortbildung

- Aus-, Weiter- und Fortbildung im Bereich der Gruppe von seltenen Krankheiten
- Organisation von Konferenzen (durch Fachzentren / national / international)
- Mitgliedschaft in internationalen wissenschaftlichen Gesellschaften (Networking)

#### Guidelines

- Existierende Guidelines für seltene Krankheiten werden befolgt.
- Aktive Mitarbeit bei der Ausarbeitung, Verbreitung und Aktualisierung von Guidelines auf internationaler und/oder nationaler Ebene

#### Qualität

- Referenzzentren (bzw. die übergeordneten Kliniken) verfügen über ein System zur Qualitätssicherung und -förderung.
- Beschwerdemanagement (Anzahl Beschwerden, Management der Beschwerden)

#### Forschung

- Teilnahme an Multizenterstudien
- Teilnahme an Kohorten- oder Registerstudien national/international
- Durchführung translationaler Forschungsprojekte auf dem jeweiligen Behandlungsgebiet
- Aktive Teilnahme an Konferenzen (Poster / Vortrag) (national / international)
- Aktuelle Publikationstätigkeit

## Kennzahlen

Es werden jährlich folgende Kennzahlen erfasst und veröffentlicht:

- Anzahl neuer/chronischer Patienten (stationär oder ambulant) pro Gruppe von seltenen Krankheiten, die vom Referenzzentrum behandelt werden (ein Patient kann nur eingeschlossen werden, wenn er mindestens eine Hospitalisation oder eine Konsultation im letzten Jahr / während der letzten drei Jahre hatte)
- Anzahl festangestellter medizinischer Fachpersonen (inkl. Funktionen und Stellenprozent), die für die seltene Krankheit oder Gruppe der seltenen Krankheiten zuständig sind (Durchschnittswert der letzten drei Jahre)
- Anzahl nicht-medizinischer Fachpersonen (inkl. Funktionen und Stellenprozent), die für die seltene Krankheit oder Gruppe der seltenen Krankheiten zuständig sind.
- Anzahl Publikationen zu vom Referenzzentrum betreuten seltenen Krankheiten in den Bereichen Grundlagenforschung/translationaler Forschung/klinische Forschung (in den letzten drei Jahren)

## Referenzen

1 Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. 2009/C 151/02.

2 EUCERD recommendations on core indicators for rare disease national plans/strategies. European Union Committee of Experts on Rare Diseases, 6 June 2013.

3 Aymé S., Hivert V. (Hrsg.): Report on rare disease research, its determinants in Europe and the way forward.  
[http://asso.orpha.net/RDPlatform/upload/file/RDPlatform\\_final\\_report.pdf](http://asso.orpha.net/RDPlatform/upload/file/RDPlatform_final_report.pdf)

4 EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member;  
<http://www.EUCERD.eu/upload/file/EUCERDRecommendationCE.pdf>